

**QUÈ
POTS FER SI
EL CRIBRATGE
BIOQUIMICOECOGRÀFIC
T'HA SORTIT
DE RISC ALT*
PER A ANOMALIES
CROMOSÒMIQUES**

*Risc alt significa una probabilitat
entre un cas de cada 10
i un de cada 250

**POTS TRIAR
ENTRE DUES
OPCIÓNS:**

1. FER-TE LA PROVA DE L'ADN
FETAL EN SANG MATERNA
2. FER-TE UNA PROVA
INVASIVA: AMNIOCENTESI
O BIÒPSIA CORIÒNICA

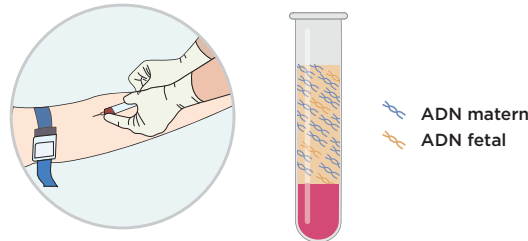
061 CatSalut
Respon

canalsalut.gencat.cat

Cost de la trucada: segons operadors.

LA PROVA DE L'ADN FETAL EN SANG MATERNA

ÉS UNA PROVA VOLUNTÀRIA



Consisteix en una extracció de sang materna (9 ml) per analitzar l'ADN fetal lliure, que en tots els embarassos passa de la placenta de la mare en una petita quantitat. Dóna informació sobre si existeix un risc augmentat de tenir una síndrome de Down (trisomia 21), d'Edwards (trisomia 18) o de Patau (trisomia 13).

La trisomia 21 és la més freqüent i comporta discapacitat intel·lectual i alguns defectes físics, sobretot cardíacs. L'esperança de vida és d'uns 60 anys.

Les trisomies 18 i 13 són menys freqüents, comporten discapacitat intel·lectual molt greu i diversos defectes físics. L'esperança de vida és de pocs anys.

AVANTATGES

És una anàlisi de sang, per tant podem considerar que no és un procediment invasiu i no hi ha risc de pèrdues fetals associades a la tècnica.

Aquesta prova detecta el 99,3% dels fetus afectats per la síndrome de Down i el 97,4 % dels afectats per la síndrome de Patau i la síndrome d'Edwards.

Si el resultat d'aquesta anàlisi de sang indica un risc alt de trisomia, la probabilitat de tenir un fetus afectat per una trisomia és alta, tot i que s'haurà de confirmar el diagnòstic amb una prova invasiva.

Si el resultat de la prova és de baix risc de trisomia, és extremadament improbable (menor del 0,01%) que el fetus estigui afectat. Tot i així, si per ecografia s'observen marcadors de cromosomopaties, se t'oferirà una prova invasiva per a diagnosticar-les.

INCONVENIENTS

No és una prova diagnòstica; per tant, si el resultat d'aquesta anàlisi surt de risc elevat, tindràs la possibilitat de confirmar l'anomalia cromosòmica del fetus fent-te una prova invasiva que estudia els cromosomes del fetus a partir d'una mostra de líquid amniòtic (amniocentesi) o de la placenta (biòpsia coriònica).

Es pot donar algun resultat fals positiu. Concretament en un 3-4% de les anàlisis de l'ADN fetal en sang materna que tenen resultat d'alt risc, el fetus no tindrà cap anomalia cromosòmica, la qual cosa haurà implicat la realització innecessària, en aquests casos, de l'amniocentesi o de la biòpsia coriònica.

De vegades, i fins a un màxim de l'1% no es pot obtenir cap resultat. En aquests casos, es pot repetir l'extracció de sang, o bé realitzar un procediment invasiu (amniocentesi o biòpsia coriònica).

LA PROVA INVASIVA

ÉS UNA PROVA VOLUNTÀRIA

Consisteix en una punció directa de l'úter guiada per ecografia, per obtenir cèl·lules del fetus i estudiar-ne els cromosomes: la **biòpsia coriònica** per obtenir cèl·lules de la placenta i l'**amniocentesi** per obtenir líquid amniòtic.



AVANTATGES

Es tracta d'una prova diagnòstica, és a dir, tindràs la certesa de si el teu fetus té una trisomia 21, 18 o 13.

INCONVENIENTS

Aquesta prova pot causar avortaments com a efecte indesitjat. En el nostre context, podem dir que una de cada mil amniocentesis realitzades i dos de cada mil biòpsies coriòniques realitzades causen un avortament.

Si necessites més informació o tens dubtes, consulta amb els professionals sanitaris que fan el seguiment dels teus embaràs